

# Guia prático de como preencher documentações para realização do teste Pré PGT-M

CS BRAZIL



# Como preencher?

## Formulário de requisição do teste Pré PGT-M

Reserva seu teste somente para Igenomix

LIMPAR

Igenomix  
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

### Requisição de Pré-PGT-M (doenças monogênicas)

Os campos marcados com \* são obrigatórios para a realização do teste

**\*TESTE SOLICITADO (Campo preenchido pela Igenomix)**

Por favor indique o tipo de teste:

☐ Pré PGT-M para mutações comuns

☐ Pré PGT-M para mutações incomuns

---

#### INFORMAÇÕES DA CLÍNICA

\*Clínica: \_\_\_\_\_ Data de solicitação do teste: \_\_\_\_\_

\*Nome do médico/CRM: \_\_\_\_\_ \*E-mail para envio do laudo: \_\_\_\_\_

---

#### \*INFORMAÇÕES DO PACIENTE

ID/NHC do paciente: \_\_\_\_\_

Nº da Consulta: \_\_\_\_\_

\*Mulher: \_\_\_\_\_ \*CPF: \_\_\_\_\_ \*Data de nascimento: \_\_\_\_\_

\*Homem: \_\_\_\_\_ \*CPF: \_\_\_\_\_ \*Data de nascimento: \_\_\_\_\_

Doença/Gene: \_\_\_\_\_

Estado da Doença Paciente (mulher): Tem a doença ☐ Portado(a) ☐ Não é portador(a) ☐

Estado da Doença Paciente (homem): Tem a doença ☐ Portado(a) ☐ Não é portador(a) ☐

---

#### \*INFORMAÇÕES DOS MEMBROS DA FAMÍLIA (Preencher apenas se as amostras forem enviadas à Igenomix)

1. Nome: _____	Estado Clínico: _____	ID/NHC: _____
Data de nascimento: _____	Parentesco: _____	
2. Nome: _____	Estado Clínico: _____	ID/NHC: _____
Data de nascimento: _____	Parentesco: _____	
3. Nome: _____	Estado Clínico: _____	ID/NHC: _____
Data de nascimento: _____	Parentesco: _____	
4. Nome: _____	Estado Clínico: _____	ID/NHC: _____
Data de nascimento: _____	Parentesco: _____	

Comentários: \_\_\_\_\_

Amostras para serem enviadas: SIM ☐ NÃO ☐

Especifique: \_\_\_\_\_

---

#### Autorização do médico

Certifico que as informações do paciente e do médico neste formulário estão corretas, de acordo com o meu conhecimento, e que solicitei o teste acima com base em meu critério profissional. Expliquei as limitações deste teste e respondi a todas as perguntas. Entendo que a Igenomix pode precisar de informações adicionais e concordo em fornecer essas informações, se necessário.

Assinatura do médico: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Os campos obrigatório estão marcados com \*

Essas informações são essenciais para o registro do paciente em nossos sistemas.

A **falta de preenchimento** nos campos obrigatórios impedem a continuidade da análise, deixando a amostra em **quarentena** até obtenção do dados. Nestes casos, o prazo de liberação do laudo iniciará apenas quando todas as informações e assinaturas forem encaminhadas ao laboratório.



# Como preencher?

## Formulário de requisição do teste Pré PGT-M

---

**\*TESTE SOLICITADO (Campo preenchido pela Igenomix)**

Por favor indique o tipo de teste:

☐

Pré PGT-M para mutações comuns

☐

Pré PGT-M para mutações incomuns

---

Selecionar qual o teste seguirá para a construção da sonda:

- Mutações comuns
- Mutações Incomuns

**\*OBSERVAÇÃO:** quem informará isto ao paciente é a equipe de Aconselhamento Genético, após consulta.



# Como preencher?

## Formulário de requisição do teste Pré PGT-M

### INFORMAÇÕES DA CLÍNICA

\*Clínica:  Data da solicitação do teste:   
\*Nome do médico/CRM:  \*E-mail para envio do laudo:

Campos dedicados para informações do centro médico que realizou assistência, onde as informações obrigatórias são:

- Nome do centro médico/consultório/hospital/laboratório
- Data da solicitação do teste
- Médico e CRM (orientamos a incluir nome completo do médico responsável pela solicitação do teste para evitar possíveis erros de identificação);
- E-mail para envio do resultado (pode ser médico e/ou paciente ou ambos).



# Como preencher?

## Formulário de requisição do teste Pré PGT-M

<b>*INFORMAÇÕES DO PACIENTE</b>		ID/NHC do paciente: _____
		Nº da Consulta: _____
*Mulher: _____	*CPF: _____	*Data de nascimento: _____
*Homem: _____	*CPF: _____	*Data de nascimento: _____
Doença/Gene: _____		
Estado da Doença Paciente (mulher):	Tem a doença <input type="checkbox"/>	Portado <input type="checkbox"/> Não é portador <input type="checkbox"/>
Estado da Doença Paciente (homem):	Tem a doença <input type="checkbox"/>	Portado <input type="checkbox"/> Não é portador <input type="checkbox"/>

Campos dedicados para informações do Paciente, as informações obrigatórias são:

- ID do paciente (número identificação do paciente)
- Numero de consulta (consulta com o aconselhamento genético Igenomix Brasil)
- Nome completo da paciente e cônjuge;
- CPF da paciente e cônjuge;
- Data de nascimento da paciente e cônjuge;
- Informar a doença/gene que deverão ser verificados na construção da sonda
- Selecionar o status da doença em cada um dos pacientes.



# Como preencher?

## Formulário de requisição do teste Pré PGT-M

**\*INFORMAÇÕES DOS MEMBROS DA FAMÍLIA (Preencher apenas se as amostras forem enviadas à Igenomix)**

1.	Nome: _____	Estado Clínico: _____	ID/NHC: _____
	Data de nascimento: _____	Parentesco: _____	
2.	Nome: _____	Estado Clínico: _____	ID/NHC: _____
	Data de nascimento: _____	Parentesco: _____	
3.	Nome: _____	Estado Clínico: _____	ID/NHC: _____
	Data de nascimento: _____	Parentesco: _____	
4.	Nome: _____	Estado Clínico: _____	ID/NHC: _____
	Data de nascimento: _____	Parentesco: _____	

Comentários: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Amostras para serem enviadas: SIM ☐ NÃO ☐

Especifique: \_\_\_\_\_

Campos dedicados para informações dos familiares dos pacientes, as informações obrigatórias são:

- Nome completo
- Estado clínico (colocar: portador, não portador ou tem a doença)
- ID do paciente (número identificação do paciente)
- Data de nascimento
- Parentesco com os pacientes que estão realizando o PGT-M
- Campo para comentários relevantes ao caso



# Como preencher?

## Formulário de requisição do teste Pré PGT-M

### Autorização do médico

Certifico que as informações do paciente e do médico de referência neste formulário estão corretas, de acordo com o meu conhecimento, e que solicitei o teste acima com base em meu critério profissional. Expliquei as limitações deste teste e respondi a todas as perguntas. Entendo que a Igenomix pode precisar de informações adicionais e concordo em fornecer essas informações, se necessário.

Assinatura do médico: \_\_\_\_\_

Data:  /  /

Assinatura obrigatória do médico e inserir data



# Como preencher?

## Termo de consentimento do teste Pré PGT-M

O Consentimento Informado tem como finalidade principal esclarecer ao paciente o seu diagnóstico, o prognóstico, os meios e formas de tratamento disponíveis e seus riscos, para que diante dessas informações o paciente possa exercer a sua autonomia e tomar uma decisão livre sobre qual procedimento será submetido.

### Abordagem do consentimento:

- DESCRIÇÃO, FINALIDADE E VANTAGENS DA REALIZAÇÃO DA ANÁLISE
- PROCEDIMENTO, RISCOS E LIMITAÇÕES
- POLÍTICA DE CANCELAMENTO DO TESTE
- POLÍTICA DE PRIVACIDADE E ARMAZENAMENTO DE DADOS E USO DAS AMOSTRAS EM PESQUISAS

### CONSENTIMENTO INFORMADO PARA ESTUDO PRÉVIO AO TESTE GENÉTICO PRÉ-IMPLANTACIONAL PARA DOENÇAS MONOGÊNICAS (PRÉ-PGT-M)

#### DESCRIÇÃO, OBJETIVO E VANTAGENS DA REALIZAÇÃO DA ANÁLISE

O pré-PGT-M implica na realização de um estudo genético em amostras de DNA do casal, bem como de outros membros da família (quando possível), antes da realização de testes genéticos pré-implantacionais para doenças monogênicas (PGT-M). O objetivo é confirmar que o PGT-M será viável e determinar a melhor estratégia de teste a ser usada nos embriões. O PGT-M é utilizado para analisar embriões para uma doença genética específica antes da implantação.

Cada célula do nosso corpo tem cromossomos, que são estruturas organizadas compostas de DNA e proteínas. Existem 24 tipos de cromossomos em humanos, numerados de 1 a 22, mais os cromossomos sexuais X e Y. As células contêm um total de 46 cromossomos: 22 pares, um par XX (sexo feminino) e um par XY (sexo masculino). Tanto o espermatozoide quanto o óvulo devem ter 23 cromossomos. Portanto, quando um espermatozoide fecunda um óvulo, o embrião resultante tem 46 cromossomos no total.

Os cromossomos são compostos de moléculas chamadas DNA. Nosso DNA é organizado em pequenos fragmentos chamados genes. Existem cerca de 20.000 genes em humanos, os quais influenciam nosso crescimento e desenvolvimento. Assim como os cromossomos, a maioria dos genes existe em pares, um transmitido pelo óvulo e o outro pelo espermatozoide. Quando a função de um gene é alterada (mutação na sequência específica), o resultado pode levar a uma doença genética. Essas mutações podem ser transmitidas de geração a geração ou podem ocorrer pela primeira vez no indivíduo (de novo).

As doenças genéticas podem ser causadas por diferentes tipos de herança para uma mutação:

- i. Uma **doença genética dominante** é causada por uma mutação em uma cópia de um gene. Existe um risco de 50% de um progenitor com a doença transmiti-la aos seus descendentes.



Termo de consentimento do teste Pré PGT-M



10

**Igenomix®**



# Como preencher?

## Termo de consentimento do teste Pré PGT-M

### Consentimento do paciente

Ao assinar este termo, solicito voluntariamente a realização do teste indicado acima. Declaro ter lido e recebido cópia do consentimento informado incluído nas páginas anteriores. Declaro que fui suficientemente informado(a), acerca dos riscos, benefícios e limitações do teste.

Assinatura do paciente: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Nome completo do paciente: \_\_\_\_\_

Assinatura do conjugue: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Nome completo do conjugue: \_\_\_\_\_

### Campo Obrigatório:

- Assinatura do paciente e cônjuge
- Nome completo do paciente e cônjuge
- Data